

Zespół agnezji ciała modelowatego, niepełnosprawności intelektualnej, coloboma i mikrognacji

Kod Orpha: 52055 Kod OMIM: 300472

Opis choroby *

Definicja

Corpus callosum agenesis-intellectual disability-coloboma-micrognathia syndrome is a developmental anomalies syndrome characterized by coloboma of the iris and optic nerve, facial dysmorphism (high forehead, microretrognathia, low-set ears), intellectual deficit, agenesis of the corpus callosum (ACC), sensorineural hearing loss, skeletal anomalies and short stature.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad
wrodzonych

Synonimy

Graham-Cox syndrome
Zespół Grahama i Coxa

Kod ORPHA

52055

Kod OMIM

300472

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl